

告示	番号	31	先天性代謝異常
	疾病名	エーラス・ダンロス症候群	

## エーラス・ダンロス (Ehlers-Danlos) 症候群

えーらすだんろすしょうこうぐん

### 概念・定義

コラーゲンの賛成あるいは成熟における先天性の障害により結合組織の脆弱性を生じる一連の遺伝性疾患群である。6種の病型分類される。

1. 古典型：V型プロコラーゲンの異常、常染色体優性遺伝、原因遺伝子は、COL5A1 COL5A 関節の過伸展、創傷治癒遅延、関節可動性亢進を呈する。
2. 関節過可動型：常染色体優性遺伝を示すが、原因遺伝子は不明である。柔らかい皮膚、関節可動性亢進を認める
3. 血管型：III型プロコラーゲンの異常、常染色体優性遺伝、原因遺伝子は、COL3A1 薄い透過性の皮膚、動脈・腸管・子宮破裂、易出血性を認める。
4. 後側彎型：リジンヒドロキシラーゼの先天性欠損が原因の常染色体劣性遺伝病である。出生時の筋緊張低下、全身性弛緩性関節、先天性進行性脊椎後側彎、眼球破裂などを認める。
5. 関節弛緩型:I型プロコラーゲンのN-プロテイナーゼ切断部位の異常。常染色体優性遺伝、原因遺伝子は、COL1A1 COL1A2 反復性

亜脱臼を伴い全身性の関節可動性亢進、両側先天性股関節脱臼を認める。

6. 関節弛緩型：プロコラーゲンN-プロテイナーゼの欠損が原因、常染色体劣性遺伝。原因遺伝子は、ADAMTS2 皮膚の脆弱性、たるんだ皮膚を認める。

### 症状

皮膚症状として過伸展性や脆弱性、関節症状として過可動性や弛緩性を認める。その他の症状は、疾患概要および定義の項を参照されたい。

### 治療

対症療法に限られる。

抜粋元：[http://www.shouman.jp/details/8\\_13\\_135.html](http://www.shouman.jp/details/8_13_135.html)